

Cherubism의 一例 報告

朴 兌 源* 金 榮 傑* 朴 載 仲**

* 서울대학교 齒科大學 放射線學 教室

** 大田保健專門大學

A CASE REPORT OF CHERUBISM

Park, Tae Won.* D.D.S., Kim, Yung Gul.,* D.D.S. Park, Jae Joong.** D.D.S.

* Dept. of Oral Radiology, College of Dentistry Seoul National University

**Dae Joun Health College

..... > Abstract <

The authors observed a case of Cherubism from 8 year-old boy who visited the Dept. of Oral Radiology in S.N.U.H.

The patient complained of painless, bilateral swelling on mandibular angle area.

Radiologically, sharply defined multilocular radiolucencies are found at both mandibular angle and maxillary posterior area. Another lesion is found at mandibular symphysis area.

Interestingly, patient did not show "look toward heaven" appearance in spite of maxillary involvement.

The purpose of this paper is to describe the characteristic clinical, radiological and histopathological feature of the patient without familial involvement.

.....

I. 서 언

Cherubism 이란 1935년에 Jones에 의해 처음으로 보고되었던 질환으로, 악골에 양측성으로 나타나는 무통의 腫脹이 특징적이다. 상악보다는 하악에 많이 나타나며, 골과피를 일으키고 皮質骨을 팽창시켜 稀薄하게 만든다.

상악의 眼窩下緣이나 상악동의 전벽부위에 나타

난 경우, 眼球가 상방으로 회전하여 홍채 하방에 있는 각막의 白線이 노출 된다. 이러한 모양을 Jones는 르네상스 시대의 미술품에서 볼 수 있는 천사인 "Cherub"과 흡사하다 하여 "Cherubism"이란 명칭을 붙였다.

하지만 하악에만 나타난 경우에는 이러한 "looking toward heaven"의 모습은 볼수없다.

종종 顎下淋巴腺症이 나타나는데, 이 증상은 5세 이후 부터 輕減된다. "Cherubism"은 상연

색체우성으로 유전되는 질환으로 알려져 있는데, 21 가족의 65명환자에서 유전적 양상을 조사한 보고서를 보면 남자의 경우 表現率이 100%에 가까웠으며, 여자에서는 50~75% 였다. 하지만 한 家系에서 散在性으로 나타나는 경우도 있었으며 가족성으로 나타나지 않은 증례보고도 있었다.^{9, 11)} 발병시기는 대체로 1~3세 경이며, 발병후 1년까지가 골과피가 가장 빠른 시기이다. 그후 점차 골과피의 속도가 둔하여 지며, 사춘기에 이르면 病巢의 성장이 중지되고 골재생이 일어나기 시작한다. 20대지 30대에는 골의 재조정이 완성되어 악골은 정상보다 다소 크기가 큰 정도로 남아있게 된다.

저자들은 4년전부터 하악 우각부에 양측성으로 나타난 무통성 腫脹을 주소로 하여 본 서울 대학병원 치과방사선과에 내원한 13세 남자환자의 臨床的, 放射線學的 및 組織病理學的 소견에서 Cherubism 을 확인하고 이를 報告하는 바이다.

II. 증 례

환자명 : 김 ○ ○, 남자 13세

초진년월일 : 1982년 4월

형제관계 : 2남 2녀중 막내

주 소 : 하악 우각부에 양측성으로 나타난 무통성 종창, 4년전부터 동일 부위에서 종창이 나타나기 시작하였음.

현 증 :

1) 구강내 소견

상악전치부에 齒間離開가 보였으며, 좌우 下顎隅角部가 팽창된 상태를 감지할 수 있었다. 좌, 우 하악 제 2 대구치, 상악 좌측제 2 대구치, 하악 우측견치, 상악 제 1 소구치는 붓출이 되어 있지 않았으며 상악 우측 제 2 유구치와 하악 우측 유견치가 만기 잔존되어 있었다. 교합상태는 Angle氏 class II 부정 교합을 나타내었다.

2. 전신적 소견

키가 다소 작은것 이외에 전신적 건강은 良好 하였다.

3. 방사선학적 소견

하악 우각부에 양측성으로 발생한 放射線 투과성의 多房性病巢가 나타났으며, ramus와 coronoid process는 심한 골과피상을 보였다. 하지만 下顎顆頭는 정상이었다. 법랑질 형성부전을 보이는 하악 제 2대구치는 이 병소내에 포함되어 있었다. 상악구치부에도 양측성으로 동일한 병소가 나타났으며, 상

악동측벽은 이 병소에 의하여 상방으로 變位 되었다. 하악 변위부에도 매복된 견치의 齒冠을 둘러싸고 나타난 다방성의 병소가 있었다. 병소부위의 皮質骨은 팽창되고 稀薄化되었으며, 병소 내부에는 가는 소주가 산재되어 있었다. 양측 下齒槽管은 연속성이 결여되어 있었으나, 병소부 해당치아 lamina dura의 연속성은 유지되고 있었다. $\frac{8}{8} | \frac{78}{8}$ 은 결손되어 있었다. 骨膜下骨新生은 없었다.

4. 조직 병리학적 소견

하악 좌측 병소를 국소 마취후 얇은 피질골을 제거하고 내부의 조직을 떼어 냈다. 皮膜은 없었으며 병소의 조직은 暗赤色을 나타냈으며 부드럽고 무른 상태여서 쉽게 제거가 되었다. 조직학적으로는 巨大細胞腫과 유사하였으며 소성결합조직으로 이루어진 間質내에 다수의 거대세포와 纖維芽細胞, 모세혈관등이 산재되어 있었다.

미약하나마 炎症反應이 있었으며, 상피잔설은 나타나지 않았다.

III. 총괄 및 고찰

Cherubism은 상염색체우성으로 유전되며 종종 가족성으로 나타나는 드문 질환으로서, 그 특징적인 임상적 양상과 병력, 방사선학 및 조직병리학적 양상에 의하여 하나의 질병으로 확증되었다. 하지만 그 病因은 아직 밝혀지지 않았다. 유전되는 양상은 부모중 누가 환자였는가와 무관하게 남자에 있어서는 이환되는 수와 이환되지 않는 수가 비슷하였으며, 여자에서의 罹患은 남자의 반정도 였다.

Peters등은 자손에게 이환될 확률은 40% 정도라고 보고하였다. 본 환자의 두명의 누나(18세, 16세)와 형(14세) 그리고 임상적으로 Cherubism이 의심되었던 1명의 사촌 누이를 방사선학적으로 조사한 결과 모두 정상으로 나타났다. 환자의 아버지도 특별한 임상적 증상이 없었다고 하며, 어머니는 사망하였으므로 조사를 할 수 없었다. Michael⁹⁾, Mock¹¹⁾ 등도 유전되는 양상을 보이지 않았던 症例를 보고하였다. Herbert⁶⁾등은 가족내에서 散在性으로 나타나는 경우도 있다고 하였다. 임상적으로는 이환된 아이들은 태생기에는 정상적이나, 1~3세에 발병이 되어 악골에 양측성의 무통성 종창이 나타나며, 종종 임파선증도 수반한다. Laurence⁷⁾는 이 임파선증이 구강내 분비가 정지되어 이차적으로 형성된 만성염증에 의해 생긴다고 보고 하였다. 淋巴腺腫은 3세 이후에는 감소되어 12세 이후에는 없어지는

것으로 보고되었다.⁶⁾ 본 환자에서는 특기할 만한 임파선증을 감지 할 수 없었던 것도 환자의 나이 (13세)를 감안하여 볼때 이미 증상이 나타날 시기가 지난 것으로 생각되었다. 방사선학적 양상은 하악 隅角部와 下顎枝에 윤곽이 뚜렷한 다방성의 radiolucency로 나타나며 상악을 포함하고 있는 경우도 많다. 또한 하악 전치부에 동일한 병소가 나타난 증례도 보고되었다.¹³⁾ 악골 이외의 顔面骨에 나타난 경우는 없었으며, 상악골에만 발생된 경우도 없었다. Cherubism이란 병명을 얻게된 동기인 “looking toward heaven” 모습을 나타내게된 원인에 대한 설명은 다양하다. Caffey¹⁾는 상악의 병소가 眼窩下の 조직에 압박을 가하므로 나타난다고 하였으며, Burland⁴⁾는 眼窩上과 상악동의 전측벽이 膨隆되어 안와하연이 소실되어 이런 현상이 일어난다고 하였다. Cherubism의 진행과정은 1~3세에 발병되어 발병 후 1~2년 사이에 가장빨리 진행되나 그후 5년정도는 진행 속도가 늦어지거나 전혀 진행이 되지 않는다. 얼굴모습은 10세 이후부터 점차호전 되어 사춘기 이후부터 중년까지 지속적으로 호전되어 중년에 도달하면 정상적인 외형을 갖추게 된다. 나타나는 증세의 정도는 상당히 다양하여 임상적으로 안모의 기형을 알아 볼수 없는 경우도 있고 호흡과 저작에 지장을 초래할 정도로 심하게 악골이 팽창되는 증례도 있다. 보고된 치료법으로는, (1) 처치를 하지 않는 방법¹³⁾, (2) 병소부위의 치아를 발거, (3) 팽창된 병소를 修復, (4) 搔把術, (5) 방사선 치료등이 있다. 그러나 방사선 치료는 방사선 骨壞死, 發育障礙, 骨肉腫등을 야기 시키므로 禁忌로 되었다.

소파술의 효과에 관하여서는 상반되는 견해가 보고되고 있으나, 편측 병소만을 소파술로 완전 제거하는 것이 진단과 예후 관찰을 위하여 가장 효과적이라고 많은 저자들이 주장하고 있다.^{8, 10)} 하지만 소파술을 시행한 후 심하게 再發이 되었다는 보고도 있다.^{5, 6)} 따라서 호흡 장애나 발음 장애를 일으키지 않는 한 정기적으로 관찰하는 방법을 추천하고 있다.¹³⁾ 또한 Hammer는 소파술을 시행후에는 활성의 병소가 악화되어 심한 악골파괴를 惹起 시킬수 있다는 것을 명심하여야 한다고 충고하고 있다.⁶⁾ 본 환자는 나이로 보아 活性期는 지난 것으로 思料되나 4년전부터 서서히 隅角部가 커지고 있다는 주소를 참고로하여 정기적 검사를 하여 예후를 판정 후 치료 계획을 세우기로 하였다. 조직 병리학적으로 Cherubism의 진단을 내리기에 특징적인 양상은 perivascular cuff라고 보고하고 있는 사람도 있

나 본 환자의 조직 표본에서는 혈관벽이 팽창되어 있는 양상은 감지 할 수 있었으나 뚜렷한 perivascular cuff의 양상은 나타나지 않았다.

IV. 결 론

저자들은 본 환자의 임상적 방사선학적양상과 가족의 병력 및 조직 병리학적 양상을 종합하여 다음과 같은 結論을 얻었다.

1. 본 증례는 뚜렷한 유전적 양상을 발견할 수 없었고 산재성으로 발생된 경우라고 판단되나 가족에 대한 보다 광범한 조사가 이루어져야 한다.
2. 상악동의 전측벽과 측두골도 병소내에 포함되었으나 “looking toward heaven”양상을 보이지 않았다.
3. 임파선증은 나타나지 않았다.
4. 예후를 판정하고 장래의 치료계획을 세우기 위하여 병소의 활동성은 임상적, 방사선학적으로 정기적 검사가 필요하다고 思料된다.

— REFERENCES —

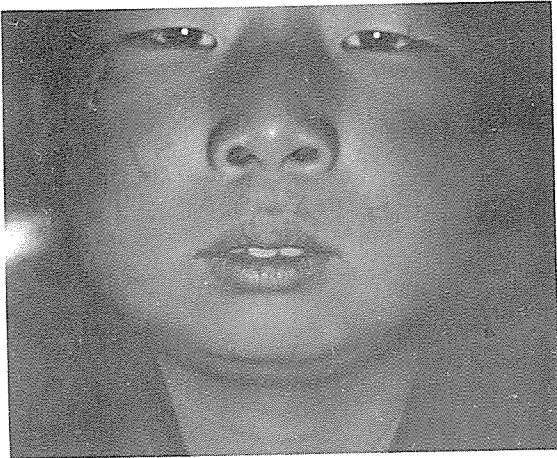
1. Caffey, J. and Williams, J.L.: Familial fibrous swelling of the jaws, *Radiology*, 56: 1, 1951.
2. Bruce, K.W., Bruwer, A. and Kennedy, R.L.J.: Familial intraosseous fibrous swellings of the jaw (cherubism), *Oral Surg.* 6: 995-1014, 1953.
3. Gorlin, R.J. Comments. *J. Oral Surg.* 25: 355, 1967.
4. Burland, J.G.: Cherubism, familial bilateral osseous dysplasia of the jaws, *Oral Surg.* 15:43, 1962.
5. Talley, D.B.: Familial fibrous dysplasia of the jaws, *Oral Surg.* 5:1012-1019, 1952.
6. Hamner, J.E. and Ketcham, A.S.: Cherubism: An analysis of treatment, *Cancer* 23: 1133-1143, 1969.
7. Lawrence, D., Nogrady, M.B. and Cloutier, A.M.: Cherubism, A case report, *Am. J. Roentgenol.* 108:468, 1970.
8. Hebert, J.M., Fraire, A.E. and Reid, R.: Cherubism: Report of case, *J. Oral Surg.*

- 30:827, 1972.
10. Dukart, R.C., Kolodny, S.C., Polte, H.W., Hooker, S.P.: Cherubism: Report of case, J. Oral Surg. 32:782, 1974.
 11. Mock, D. and White, G.C.: Cherubism: Report of case, J. Oral Surg. 32:57, 1974.
 12. Kuepper, R.C. and Harrigan, W.F.: Treatment of mandibular cherubism, J. Oral Surg. 36:638, 1978.
 13. Peters, W.J.N.: Cherubism: A study of 20 cases from 1 family, Oral Surg. 47:307, 1979.

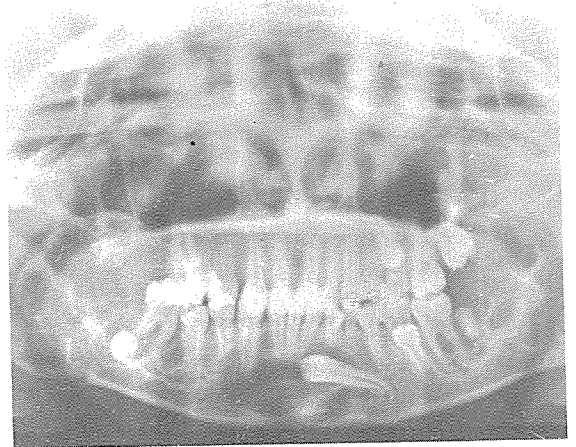
— 사진부도 설명 —

- 사진 1. 양측성 Swelling으로 안면이 변화된 모양을 보이고 있다.
- 사진 2. Panoramic X선에서 양측하악 우각부, 상행지 및 정중부에 다방성의 방사선 투과상과 병소부의 외부 팽윤을 발견할 수 있고 매복치도 포함 되어있다.
- 사진 3. P-A사진에서 하악 상행지와 우각부의 측방 팽윤과 Cystic area 내부에 얇은 trabeculae를 확인할 수 있다. Sigmoid notch가 상방으로 팽윤된 모양과 상악 결절부의 골팽창을 볼 수 있다.
- 사진 4. 병리조직 소견은 거대세포종과 유사하였고 소성결합 조직으로 이루어진 간질내에 다수의 거대세포와 섬유아세포 모세혈관등이 산재되어 있었고 미약한 염증반응이 있었다.
- 사진 5. 하악의 panagram에서 정중부에 함치성 병소와 양측 우각부의 얇은 골 중격을 가진 심한 골팽창을 보여 주고 있다.

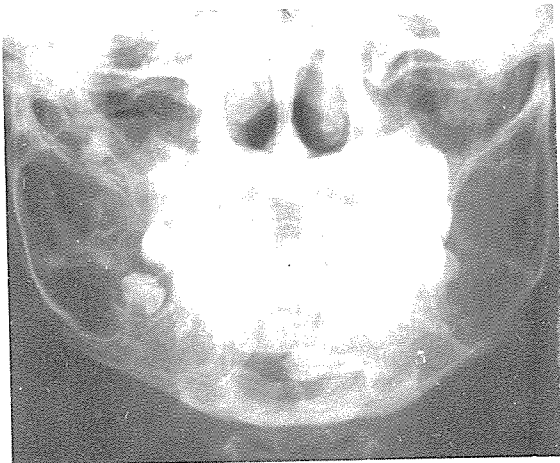
논문 사진부도



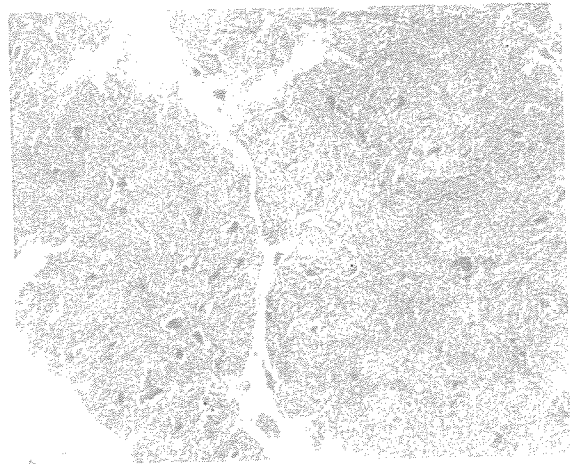
1



2



3



4



5